

GENETISCHE COUNSELING

SYLVIA DE NOBELE, GENETISCH COUNSELOR
CENTRUM MEDISCHE GENETICA, UZGENT (CMGG)

FAPA 19/11/2016

INHOUD

- 1. Erfelijke dikkedarmkanker**
- 2. Betrokken genen en overerving**
- 3. DNA, chromosomen en genen**
- 4. Oncogenetische raadpleging**
- 5. Starten met genetisch onderzoek**
- 6. Recht op genetisch onderzoek**
- 7. Resultaatbespreking**
- 8. Genetische Counseling**
- 9. Cases**

fapa
Belgian Polyposis Project
Hereditary Colorectal Cancer Project

nl fr

Home FAPA **FAP Lynch Syndroom** Kindersite Documenten

Home

Welkom op de website van FAPA (Familial Adenomatous Polyposis Association)!
Zowel families met FAP als families met Lynch syndroom hebben specifieke zorg en begeleiding nodig. Via de nationale registratie van deze families wil FAPA artsen helpen bij het informeren van patiënten en hun familie over alle aspecten van hun aandoening en hen bijstaan in de bevordering van een regelmatige en blijvende opvolging van deze patiënten. Deze website wil een antwoord geven op de meest gestelde vragen die zowel personen met FAP als personen met Lynch syndroom en hun verwanten stellen.

Bekijk ook het programma van onze infodag voor en met patiënten en families op 19 November 2016.

[Programma Infoday 19 November te Gent](#)

Fapa | Leuvensesteenweg 479 - 1030 Brussel
T +32 2 743 45 94 | F +32 2 734 92 50 | E info@belgianfapa.be

Site by [Plant A Flag](#)

INHOUD

- 1. Erfelijke dikkedarmkanker**
2. Betrokken genen en overerving
3. DNA, chromosome en genen
4. Oncogenetische raadpleging
5. Starten met genetisch onderzoek
6. Recht op genetisch onderzoek
7. Resultaatbespreking
8. Genetische counseling
9. Cases

1. 'ERFELIJKE' DIKKEDARMKANKER

Familiale Adenomateuze Polyposis of FAP

Personen met FAP ontwikkelen honderden tot duizenden poliepen over heel de dikke darm. Poliepen kunnen ontaarden in dikkedarmkanker.

Lynch syndroom (HNPCC of hereditary nonpolyposis colorectal cancer)

Verhoogde kans op het ontwikkelen van bepaalde vormen van kanker (maag, dunne darm, pancreas, urinewegen, baarmoederslijmvlies-kanker en eierstokkanker,...)

INHOUD

1. Erfelijke dikkedarmkanker
- 2. Betrokken genen en overerving**
3. DNA, chromosome en genen
4. Starten met genetisch onderzoek
5. Recht op genetisch onderzoek
6. Oncogenetische raadpleging
7. Resultaatbespreking
8. Genetische counseling
9. Cases

2. BETROKKEN GENEN EN OVERERVING

FAP

APC-gen
Autosomaal dominante
overerving

MYH-gen
Autosomaal recessieve
overerving

Nieuwste genen: *NTHL1*, *POLE*,
POLD1

Lynch

MLH1

MSH2

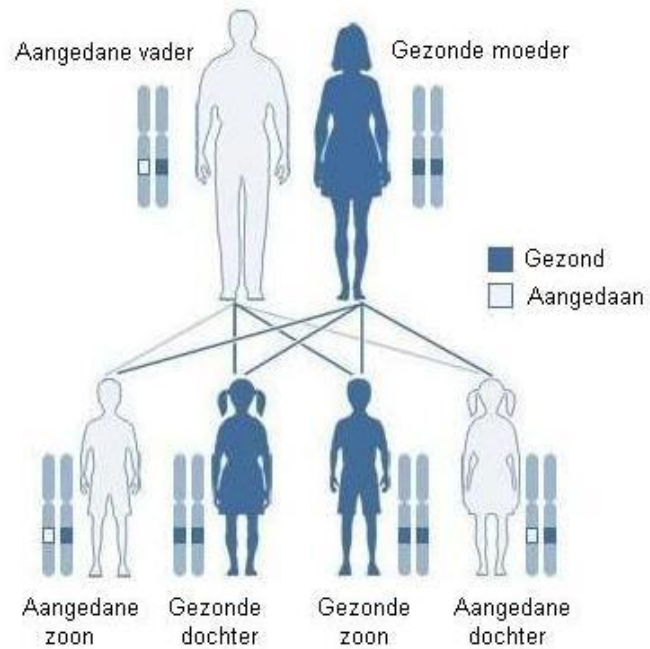
MSH6

PMS1

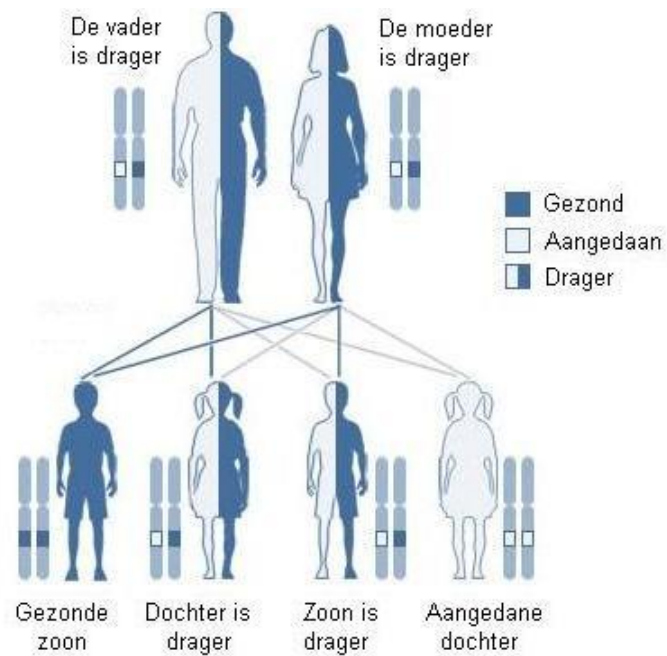
PMS2

Autosomaal dominante
overerving

AUTOSOMAAL DOMINANT OVERERVINGSPATROON



AUTOSOMAAL RECESSIEF OVERERVINGSPATROON

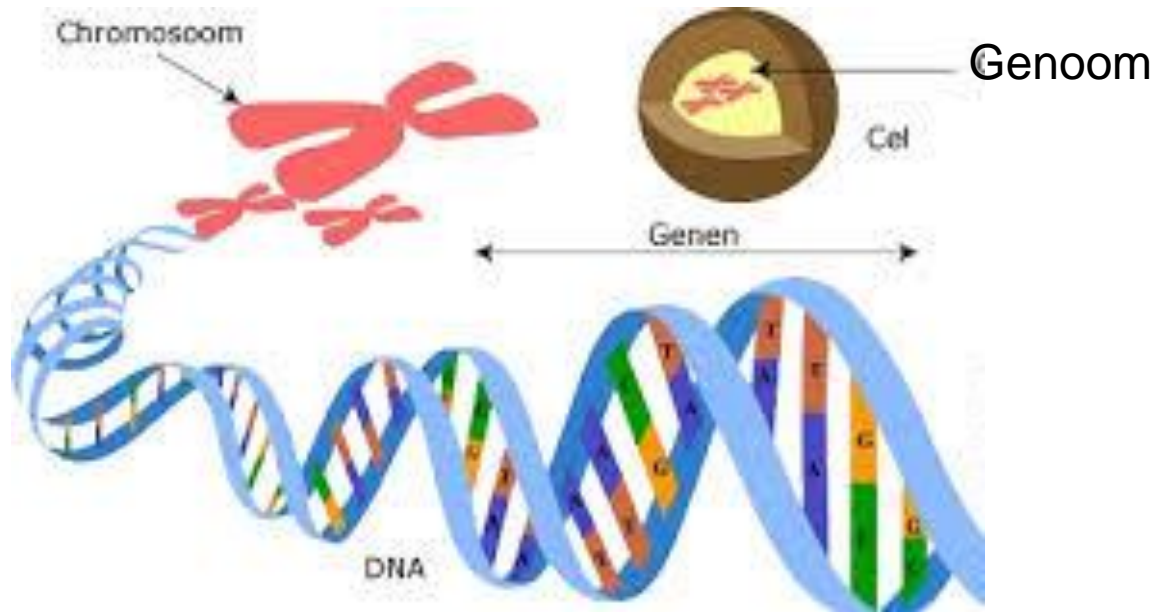


INHOUD

1. Erfelijke dikkedarmkanker
2. Betrokken genen en overerving
- 3. DNA, chromosomen en genen**
4. Starten met genetisch onderzoek
5. Recht op genetisch onderzoek
6. Oncogenetische raadpleging
7. Resultaatbespreking
8. Genetische counseling
9. Cases

3. Desoxyribonucleïnezuur of DNA of erfelijk materiaal





De genen kunnen mutaties of fouten dragen, maar ook variaties.



mutatietypes

(c) CMG, UZ Brussel, België

normaal gen

PAK EEN TAS VUL DIE KOP EET EEN HAP DUS STOP!

puntmutatie

PAK EEN **J**AS VUL DIE KOP EET EEN HAP DUS STOP!

deletie

PAK EEN **N** VUL DIE KOP EET EEN HAP DUS STOP!

insertie

PAK EEN TAS **VOL** VUL DIE KOP EET EEN HAP DUS STOP!

leesraamverschuiving

PAK EEN TAS **ULD IEK OPE ETE ENH APD USS TOP DAN NOG**

herhaling

PAK EEN TAS VUL DIE KOP **KOP KOP KOP KOP KOP** EET EEN HAP DUS STOP!

normaal gen

ATG CCG TTA GAC CGT TAG CGG ACC TGA

puntmutatie

ATG CCG TTA GAC **CTT** TAG CGG ACC TGA

deletie

ATG CCG TTA GAC CGT **T** CGG ACC TGA

insertie

ATG CCG TTA GAC **CAG** TTA GCG GAC CTG

leesraamverschuiving

ATG CCG TTA GAC CG**A GCG GAC CTG A**

herhaling

ATG CCG TTA GAC **CGG CGG CGG CGG CGG** CGT TAG

INHOUD

1. Erfelijke dikkedarmkanker
2. Betrokken genen en overerving
3. DNA, chromosome en genen
- 4. Oncogenetische raadpleging**
5. Starten met genetisch onderzoek
6. Recht op genetisch onderzoek
7. Resultaatbespreking
8. Genetische counseling
9. Cases

4.1 ONCOGENETISCHE RAADPLEGING

polikliniek oncogenetica/ 8 genetische centra

op doorverwijzing of op eigen initiatief

diagnostische (aangetast persoon) vs. presymptomatisch (gezond persoon) onderzoek

moleculair genetisch onderzoek versus klinisch onderzoek

klinisch geneticus vs. genetisch counselor

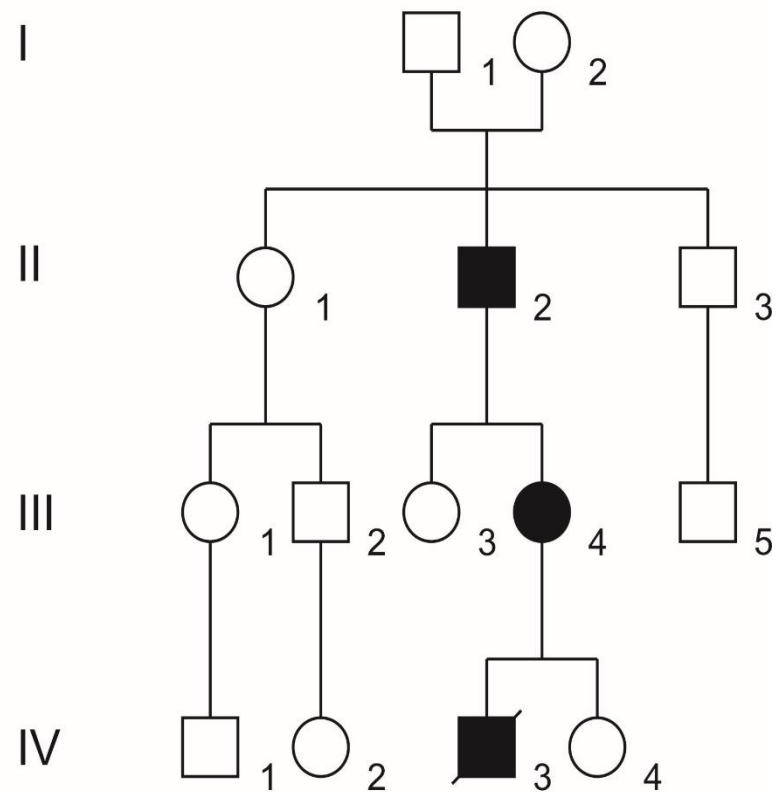
4.2 ONCOGENETISCHE RAADPLEGING

Concreet:

- intake (opmaak stamboom)
- gekende diagnose (klinische rapporten) – bevestiging diagnostiek
- bloedafname - genetisch labo (binnen- als buitenland)
- resultaatbespreking
- doorverwijzing andere zorgverleners
- brieven/informatieoverdracht

Essentieel: stamboom tot en met derdegraadsverwanten

Oriënterende evaluatie van erfelijkheid



INHOUD

1. Erfelijke dikkedarmkanker
2. Betrokken genen en overerving
3. DNA, chromosome en genen
4. Oncogenetische raadpleging
- 5. Recht op genetisch onderzoek**
6. Starten met genetisch onderzoek
7. Resultaatbespreking
8. Genetische counseling
9. Cases

5. RECHT OP GENETISCH ONDERZOEK?

Leeftijd bij diagnose jonger dan 50 jaar

Verschillende HNPCC-gerelateerde tumoren bij één patiënt

3 of meer eerste-of tweedegraadsverwanten met HNPCC-gerelateerde tumoren, onafhankelijk van de leeftijd

Het voorkomen van een groot aantal poliepen bij één patiënt

Klinische diagnose van adenomateuze polyposis

INHOUD

1. Erfelijke dikkedarmkanker
2. Betrokken genen en overerving
3. DNA, chromosome en genen
4. Oncogenetische raadpleging
5. Recht op genetisch onderzoek
- 6. Starten met genetisch onderzoek**
7. Resultaatbespreking
8. Genetische counseling
9. Cases

6. START GENETISCH ONDERZOEK

FAP

Via DNA-analyse
(bloedstaal – niet nuchter)

Lynch

In een eerste fase wordt
tumorweefstel-onderzoek
onderzocht op micro-satelliet
instabiliteit en immuun-
histochemisch onderzoek,

en nadien gebeurt een eventueel
DNA-analyse.

INHOUD

1. Erfelijke dikkedarmkanker
2. Betrokken genen en overerving
3. DNA, chromosome en genen
4. Starten met genetisch onderzoek
5. Recht op genetisch onderzoek
6. Oncogenetische raadpleging
- 7. Resultaatbespreking**
8. Genetische counseling
9. cases

7. RESULTAATBESPREKING

Drager=
mutatie
aanwezig

Regelmatige FU

PREDICTIEF ONDERZOEK BIJ
NIET-AANGETAST FAMILIELID

Drager

Geen
Drager

Geen Regelmatige FU
Onderzoeken nodig

PREDICTIEF ONDERZOEK BIJ
NIET-AANGETAST FAMILIELID

STOP : GEEN VERDER GENETISCH
ONDERZOEK NIET-AANGETASTE
FAMILIELEDEN
(GENETISCH DEFECT SLAAT NIET OVER !!!)

Regelmatige FU

7. RESULTAATBESPREKING

% waarin een mutatie van aangetaste personen terug te vinden is: de helft!



We noemen dit een 'niet-informatief' resultaat

- Ofwel geen mutatie aanwezig
- Ofwel mutatie aanwezig in familie maar niet overgeërfd
- Ofwel (nog) niet-gekende mutatie (nog) niet opgespoord via technologie

Familiale anamnese (stamboom)!

Wat met varianten vs. mutaties?

INHOUD

1. Erfelijke dikkedarmkanker
2. Betrokken genen en overerving
3. DNA, chromosome en genen
4. Starten met genetisch onderzoek
5. Recht op genetisch onderzoek
6. Oncogenetische raadpleging
7. Resultaatbespreking
- 8. Genetische counseling**
9. Cases

8. GENETISCHE COUNSELING

Prenataal vs. Pre-conceptueel advies

Leeftijd testing?

Screeningsadviezen

Emoties:
schuldgevoelens,
angsten, verdriet,
verlies,...

Variabiliteit –
non-
penetrantie

Wachttijd
resultaten

Meerwaarde

Privacy – informed
consent

Omgaan met
ziekte en
behandeling

Communicatie
in de familie

Gevolgen
voor de
patiënt en
de familie?

Omgaan met he
erfelijkheidsrisico
v/d kinderen

Non-
directieve
counseling

INHOUD

1. Erfelijke dikkedarmkanker
2. Betrokken genen en overerving
3. DNA, chromosome en genen
4. Starten met genetisch onderzoek
5. Recht op genetisch onderzoek
6. Oncogenetische raadpleging
7. Resultaatbespreking
8. Genetische counseling
- 9. Cases**